

75

TRISOMIJA X (sažetak)

Epidemiologija

Trisomija X najčešća je ženska kromosomska abnormalnost koja se javlja kod otprilike 1 od 1000 rođene ženske djece. Međutim, budući da je većina pojedinaca samo blago zahvaćena ili asimptomatska, procjenjuje se da je dijagnosticirano samo 10 % osoba s trisomijom X.

Klinički opis

Najčešće fizičke značajke uključuju visok rast, epikantalne nabore, hipotoniju i klinodaktiliju. Napadaji, bubrežne i genitourinarne abnormalnosti te prerano zatajenje jajnika (POF, eng. premature ovarian failure) također su povezani nalazi. Djeca s trisomijom X imaju veće stope kašnjenja u razvoju govora i motorike od opće populacije, uz povećani rizik od kognitivnih deficita i poteškoća u učenju koji se pojavljuju tijekom školske dobi. Psihološki problemi kao što su deficit pažnje, poremećaji raspoloženja (uključujući anksioznost i depresiju) te poremećaji prilagodbe također su češći nego u općoj populaciji.

Etiologija

Trisomija X najčešće se javlja kao rezultat nerazdvajanja tijekom mejoze, iako do postzigotskog nerazdvajanja dolazi u otprilike 20 % slučajeva. Starija dob majke (za koju se zna da je povezana

s povećanom vjerojatnošću nerazdvajanja) zabilježena je u približno 30% slučajeva trisomije X. Mozaicizam (46,XX / 47,XXX, 47,XXX / 48,XXXX ili u kombinacijama uključujući stanične linije 45,X Turnerova sindroma javlja se u približno 10 % slučajeva. Smatra se da je fenotip u trisomiji X povezan s prekomjernom ekspresijom gena na X-kromosomu koji izbjegavaju inaktivaciju X-kromosoma, ali specifične odnose genotipa i fenotipa tek treba definirati.

Dijagnostičke metode

Uobičajena je dijagnoza amniocentezom tijekom prenatalnog razdoblja. Najčešće indikacije za postnatalnu dijagnozu su kašnjenje u razvoju ili hipotoniju, poteškoće u učenju, emocionalne poteškoće ili poteškoće u ponašanju te zatajenje jajnika (POF).

Diferencijalna dijagnoza

Diferencijalna dijagnoza prije konačnih rezultata kariotipa uključuje sindrom fragilnog X kromosoma, tetrasomiju X, pentasomiju X i mozaicizam Turnerova sindroma.

Antenatalna dijagnoza

Oboljele osobe s dijagnozom u prenatalnom razdoblju treba pomno pratiti zbog kašnjenja u razvoju kako

bi se po potrebi mogle provoditi terapije rane intervencije.

Genetsko savjetovanje

Preporuča se genetsko savjetovanje, uz informiranje obitelji o sporadičnoj prirodi kromosomske anomalije, velikoj varijabilnosti fenotipa i niskom riziku od recidiva (< 1 % – 5 %).

Upravljanje dijagnozom i liječenje

Nakon postavljanja dijagnoze potrebno je obaviti kliničku procjenu kako bi se utvrdile sve manifestacije poremećaja. Djeca i adolescenti školske dobi često imaju koristi od psihološke procjene s naglaskom na identificiranju i razvoju plana intervencije za teškoće s kognitivnim / akademskim vještinama, jezikom i/ili socioemocionalnim razvojem. Plodnost u žena s trisomijom X općenito se smatra normalnom. Međutim, adolescenti i odrasle žene kod kojih se javljaju kasna menarha, menstrualne nepravilnosti ili problemi s plodnošću trebaju se procijeniti u pogledu hormonalnih abnormalnosti koje mogu signalizirati insuficijenciju jajnika. Oboljelima je osobama potrebno pružiti individualnu podršku te podršku na razini obitelji.

Prognoza

Prognoza varira ovisno o težini manifestacija te o kvaliteti i vremenu liječenja.